NEWSLETTER N°5 - Décembre 2021

Edito

Avant de quitter 2021, voici la dernière Newsletter de l'année ! Nous vous souhaitons à tous de très belles fêtes de fin d'année et avons hâte de vous retrouver en 2022 !

News scientifiques: ASH 2021

- **Le coup de Coeur d'Anne sophie : Molecular International Prognosis Scoring System for Myelodysplastic Syndromes**, *Elsa Bernard et al.*

Nous l'attendions tous avec impatience! Le voilà bientôt fin prêt pour une utilisation en pratique clinique : l'impact du moléculaire est validé par la présence / absence de mutations dans une liste de 16 gènes prédictifs associé au nombre de mutations dans une liste additionnelle de 15 gènes que nous connaissons tous. La publication est pour bientôt, en attendant voici le lien pour l'abstract !

- **Le coup de Coeur de Damien : The Longitudinal Dynamics and Natural History of Clonal Hematopoiesis,** *Margarete A Fabre et al.*

Dans ce travail, les auteurs ont étudié l'évolution et la dynamique des principales mutations d'hématopoïèse clonale (HC) chez des sujets sans hémopathie. Pour cela, ils ont caractérisé par NGS 697 clones chez 385 individus d'âge médian de 55 ans avec des prélèvements séquentiels sur une période de 13 ans (1593 au total). Des taux de croissance différents ont été observés selon le type de mutation : les mutations *TP53* et *DNMT3A* ayant les taux les plus faibles (environ 5%/an) et celles de SRSF2 P95H le plus élevé (50%/ an) avec des taux intermédiaires pour *TET2, ASXL1, PPM1D* et *SF3B1* (10%/an). Par la suite les auteurs ont utilisé les données de whole genome de colonies hématopoïétiques de 7 individus pour reconstruire la phylogénie et la dynamique des clones depuis leur acquisition. Les résultats montrent que la croissance de certains clones est en fait biphasique avec une acquisition précoce et une croissance rapide puis une décélération de cette dernière avec l'âge. Ce ralentissement du taux de croissance au cours du temps concerne surtout les mutations de *DNMT3A* et *TP53* et très peu celles de *TET2*, expliquant la prépondérance de l'HC drivée par *TET2* après 75 ans. A l'inverse les mutations de *SRSF2*, *U2AF1* ou *IDH1* sont acquises après 30 ans mais associées à un taux de croissance plus élevé et constant. Enfin, l'exploration des relations entre HC et progression maligne montre que les mutations associées à une HC d'expansion rapide sont aussi celles associées à un risque accru de LAM. Au total, ce travail fascinant apporte un éclairage nouveau sur le concept d'hématopoïèse clonale et sur l'évolution des clones somatiques depuis leur acquisition jusqu'à leur détection puis leur possible évolution vers une hémopathie. Abstract à retrouver ici ! (et le préprint là !).

Actu générales

- La HAS est chargée de réévaluer financièrement les actes de biologie médicale avec dans la ligne de mire le RIHN qui nous concernent de près vu la représentation quasi exclusive de nos actes de biologie moléculaire dans ce référentiel. Les objectifs de cette réévaluation sont multiples : définir qui a le droit de faire les analyses concernées, qui a le droit de les prescrire, évaluer le service médical rendu, revoir les cotations et définir quels examens doivent en sortir. Compte-tenu des enjeux cruciaux de cette problématique, le GBMHM a adressé une lettre au responsable de ce dossier. D'autres initiatives sont en cours, nous vous tiendrons informés.

A vos agendas

- Prochaine **réunion GBMHM** : **mercredi 2 février**! Elle se fera en format mixte présentiel (Amphi Hayem à Saint Louis)/ distanciel, sous réserve de la pathogénicité d'omicron…

Au programme (entre autres) : restitution des EEQ *BCR-ABL1* et présentations de cas cliniques atypiques.

(R)Appel aux cas : n'hésitez pas à soumettre les cas surprenants que vous avez rencontrés au laboratoire ! Cinq cas seront sélectionnés et les frais de transport de l'orateur-trice seront pris en charge car oui…la présentation devra se faire en présentiel ! La meilleure communication sera récompensée par un prix destiné au financement des frais de publication du cas présenté. Envoyez vos cas à damien.luquepaz@univ-angers.fr avant le 15/01/2022. La sélection sera rendue publique le lundi 24 janvier.

- **SFH 2022** : **du 30/03 au 1/04/2022**
  - ➔ Session groupe coopérateur GBMHM : mercredi 30/03 10h45-12h15
  - ➔ Séance d'actualité sous l'égide du GBMHM: jeudi 31/03 8h45-10h15 sur la thématique de la **prise en charge des hémopathies avec variants constitutionnels**

L'ensemble du bureau vous souhaite de